



ФГБНУ «Научно-исследовательский институт акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О.Отта»
Федеральный медико-генетический центр
Лаборатория молекулярной генетики и геномной терапии
199034, Санкт-Петербург, Менделеевская линия, 3
тел./факс (812) 328 98 09; 328 02 62, e-mail labpd@mail.ru

Молекулярно-генетическая диагностика

в семье Куликовских (S532.1).

Проведено определение количества копий 7 экзона гена SMN 2 (методом количественной ПЦР-РВ с применением Taqman-зондов).

Куликовский М.А.
25.12.19 г.р., СМА (пробанд)

2 копии SMN2

Заключение:

Количество копий гена *SMN2* без учета клинических симптомов не может использоваться для определения типа СМА. Две копии гена *SMN2* обнаруживаются у пациентов СМА I типа с вероятностью более 80%; СМА II типа с вероятностью более 17%; СМА III типа с вероятностью менее 3%.

Зав. лаб. молекулярной генетики
и геномной терапии, к.б.н.

Киселев А.В.

05.06.2020